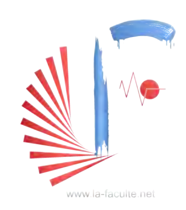
In the name of Allah, the Most Gracious, the Most Merciful













I- **Classification des chromosomes selon la méthode de bandes** : les chromosomes sont formés d'une suite de bandes claires et de bandes sombres, les bras chromosomiques sont divisés en régions, les régions et les bandes sont numérotées consécutivement a partir du centromère.

Les régions adjacentes au centromère portent le numéro 1, celle qui leurs font suite immédiatement portent le numéro 2 et ainsi de suite.

Pour désigner une bande il est nécessaire de spécifier.

- Le numéro du chromosome
- Le bras de chromosome (q ou p)
- Le numéro de la région
- Le numéro de la bande de cette région.

Les indications du caryotype sont les suivantes :

- **Suspicion d'anomalies chromosomiques.**
- **Malformation congénitales.**
- **Retard de croissance.**
- **Retard mental ou arriération mentale familiale chez les garçons.**
- **Anomalies de la différenciation sexuelle.**
- Avortement à répétitions.
- **Maladies malignes hématologiques (lymphomes malins et leucémie).**
- **Stérilité chez le couple.**

Cytogénétique Humaine

1) **Définition :** c'est la génétique chromosomique. Elle permet d'étudier le Nombre et la Structure des chromosomes d'un noyau.
2) **Les chromosomes :** ils sont visibles individuellement que lors d'une division cellulaire (méiose ou mitose après duplication).
3) **Le caryotype humain :** étudier à partir de cellules à 2N et l'état métaphasique des chromosomes.

C'est la représentation de l'ensemble des chromosomes il peut être une photographie ou une écriture.

Exemple : 46, XX. Une femme Normale

46, XY. Un homme Normal

L'intérêt du caryotype :

a- Cartographie du génome (localisation des gènes).

b- Identification des anomalies chromosomiques de Nombre et de structure.

ABERRATIONS CHROMOSOMIQUES

Les aberrations chromosomiques sont les conséquences d'accidents qui surviennent lors de la méiose ou des premières divisions de l'œuf fécondé aboutissant ainsi à des avortements, à des malformations congénitales et même à des maladies très graves. La plupart des aberrations chromosomiques sont générées de novo dans les cellules germinales des parents mais il existe également des aberrations héréditaires.

TYPES D'ABERRATIONS

I- Les aberrations chromosomiques de Nombre :

Le nombre chromosomique d'un individu (2n= 46)peut être modifié par des mutations(erreurs) prenant place durant la méiose. Ceci conduit à formé des gamètes ayant gagnés ou perdus du matériel génétique, il existe 2 cas distinctes :

A- L'aneuploïdie : elle fait référence à de petites déviations par rapport au nombre chromosomique normal.

On peut avoir comme conséquence :

A-1-Nullisomie : absence des deux exemplaires d'une paire chromosomique donnée : 44,XX et 44, XY non viables .

A-2-Monosomie : Présence d'un seul exemplaire pour une paire chromosomique donnée

Exemple : la seule monosomie viable c'est la monosomie gonosomique : 45, X0 maladie de Turner

Les autres sont des monosomies autosomiques létales prénatales tel que monosomie 14 : Caryotypes :

45, XX ; -14

45, XY ; - 14

SYNDROME DE Turner : c'est maladie génétique assez rare touchant uniquement les filles, se caractérise par une atrophie des ovaires, petite de taille, absence de puberté et une stérilité.

Quelles sont les causes : la femme Turner ne porte qu'un seul exemplaire du chromosome X= Absence du corpuscule de Barr ce ci est du à une perte du matériel génétique durant les premières divisions cellulaires suivant la fécondation, une tel anomalie chromosomique est probablement responsable d'un nombre important de fausses couches spontanées.en France la fréquence est de 1/2500

Les complications : le diabète sucré, des malformations cardiaques et rénales sont fréquentes chez les personnes atteintes que dans la population générale.

A-3- Trisomie : présence de trois exemplaires pour une paire chromosomique donnée donc l'existence d'un chromosome suplémentaire ; les sujets trisomie sont éliminés par avortement précoce , mais certains d'entre eux naissent viables, les trisomies autosomiques les plus fréquentes sont 13, 15 et 21 :

CARYOTYPES/ 47 , XX ou XY ; + 13

47, XX ou XY ; +15

47, XXou XY ; +21 Syndrome de Down

Fréquence du syndrome trisomie 21 est de 1/700 naissance

On remarque que ces trisomies impléquent toutes de petites chromosomes.la présence d'un chromosome surnuméraire de grande taille aurait, en effet, des conséquences sur l'expression d'un grand nombre de gènes pour permettre le développement du fœtus.

Trisomies gonosomiques :

1-(syndrome de Klinefelter caryotype :47, XXY l'individu est de caractère masculin, mais potentiellement infertile, risque de transmission d'anomalie à la descendance

. Syndrome de Down

Fréquence du syndrome trisomie 21 est de 1/700 naissance